

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

Année 1969

NR

THESE

230

POUR LE

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

PAR

MOUGEOT, Georges, (Claude

Né le 13 Août 1942 à MICHELET (Département d'Alger)

PRÉSENTÉE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE :

A PROPOS D'UNE FAMILLE

ATTEINTE DE

CATARACTES HÉRÉDITAIRES

OBSERVATION et DISCUSSION de 3 CAS SUIVIS

PRÉSIDENT : MONSIEUR LE PROFESSEUR G. OFFRET

THESE

POUR LE

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

PAR

MOUGEOT, Georges, Claude

Né le 13 Août 1942 à MICHELET (Département d'Alger)

PRÉSENTÉE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE :

A PROPOS D'UNE FAMILLE

ATTEINTE DE

CATARACTES HÉRÉDITAIRES

OBSERVATION et DISCUSSION de 3 CAS SUIVIS

PRÉSIDENT : MONSIEUR LE PROFESSEUR G. OFFRET



MM. Alajouanine (T.), Bénard (H.), Bernard (E.), Binet (L.), Bulliard (H.), Cathala (J.), Chabrol (E.), Chailley-Bert (P.), Cheymol (J.), Coste (F.), Debré (R.), Dechaume (M.), Galliard (H.), Gaudard d'Allaines (F. de), Gennes (L. de), Giroud (A.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lacomme (M.), Lamy (M.), Laroche (G.), Lelong (M.), Lévy (M^{lle} J.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Maduro (R.), Marchal (G.), Mathieu (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Renard (G.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Turpin (R.), Verne (J.).

DOYEN Georges BROUET

1^{er} ASSESSEUR Daniel BARGETON

2^e ASSESSEUR Jean GOSSET

A. — CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
—	HUARD (P.)
à titre personnel	CABROL (Ch.)
— —	OLIVIER (G.)
Anatomie et Cytologie pathologiques	DELARUE (J.)
à titre personnel	NEZELOF (Ch.)
— —	ORCEL (L.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.)
— —	DESGREZ (P.)
— —	POLONOVSKI (J.)
Chimie Pathologique ²	SCHAPIRA (G.)
à titre personnel	CARTIER (P.)
— —	DREYFUS (J.-Cl.)
Biologie médicale (à titre personnel).	BOURLIÈRE (F.)
— —	HARTMANN (L.)
Biophysique médicale	BUGNARD (L.)
— —	DJOURNO (A.)
— —	DOGNON (A.)
à titre personnel	KELLERSHOHN (L.)
— —	GOUGEROT (L.)
— —	ROUCAYROL (J.-Cl.)
Cancérologie expérimentale.	MATHÉ (G.)
Génétique fondamentale	LEJEUNE (J.)
Histologie et Embryologie	GOUJARD (R.)
— —	TUCHMANN-DUPLESSIS (H.)
à titre personnel	RACADOT (J.)
Microbiologie.	FASQUELLE (R.)
Bactériologie et Virologie.	TOURNIER (P.)
à titre personnel	BARBIER (P.)

	MM.
Parasitologie	LARIVIÈRE (M.)
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
à titre personnel	LÉPER (J.)
Pharmacologie	BOISSIER (J.-R.)
—	LECHAT (P.)
Physiologie	BARGETON (D.)
—	MALMEJAC (J.)
—	PARROT (J.)
à titre personnel	DEJOURS (P.)
Physiologie et biologie appliquée aux sports	SCHERRER (J.)

B. — CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

1^o MÉDECINE

Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Histoire de la Médecine et de la Chirurgie	COURY (Ch.)
Hygiène et Médecine préventive	BOYER (J.)
Médecine du Travail	DESOLLE (H.)
Médecine légale, droit médical et déontologie	DEROBERT (L.)
Pathologie exotique	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie médicale	BUGE (A.)
— —	BRICAIRE (H.)
— —	CORNET (A.)
— —	HOUSSET (E.)
— —	LAROCHE (Cl.)
à titre personnel	AZERAD (E.)
— —	BOUR (H.)
— —	BROCARD (H.)
— —	CAROLI (J.)
— —	FACQUET (J.)
— —	LAMELING (A.)
— —	LAUNAY (Cl.)
— —	PAYET (M.)
— —	PERRAULT (M.)
— —	SIGUIER (F.)
— —	WORMS (R.)
— —	BOUVIER (J.)
Pathologie respiratoire	TURIAF (J.)
Pathologie et Thérapeutique générales	MAURICE (P.)
Thérapeutique	LANOTTE (M.)
Thérapeutique appliquée	MARCHE (J.)

Chaires de Cliniques :

Clinique cardiologique (Boucicaut)	LENÈGRE (J.)
— — (Broussais)	SOULIÉ (P.)
Clinique dermatologique (Saint-Louis)	DUPERRAT (F.)

	MM.	
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)	DEGOS (R.)	
Clinique endocrinologique (Pitié)	DECOURT (J.)	
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)	MOLLARET (P.)	
à titre personnel	BASTIN (R.)	
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)	DELAY (J.)	
à titre personnel (neuro-psychiatrie).	PICHOT (P.)	
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)	CASTAIGNE (P.)	
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)	
à titre personnel	LHERMITTE (F.)	
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)	
Clinique des maladies du sang (Broussais)	BERNARD (J.)	
à titre personnel (hématologie)	ANDRÉ (R.)	
— — —	BOUSSER (J.)	
— — —	DREYFUS (B.)	
Cliniques médicales	Bicêtre.	DEPARIS (M.)
	Broussais.	MILLIEZ (P.)
	Cochin.	PÉQUIGNOT (H.)
	Hôtel-Dieu	BARIETY (M.)
	Pitié.	DREYFUS (G.)
	Saint-Antoine.	BOUDIN (G.)
—	CONTE (M.)	
—	KOURILSKY (R.)	
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	JUSTIN-BESANÇON (L.)	
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	LEMAIRE (A.)	
Clinique et Séméiologie médicales (Antoine-Chantin).	DOMART (A.)	
Séméiologie médicale (Lariboisière)	BOUVRAIN (Y.)	
— — (Pitié)	RAMBERT (P.)	
— — (Rothschild)	WOLFROMM (R.)	
Clinique d'Hydrologie et de Climatologie (Bichat).	DEBRAY (Ch.)	
à titre personnel	GIBERTON (A.)	
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies métaboliques (Hôtel-Dieu).	DEROT (M.)	
Clinique néphrologique (Necker)	HAMBURGER (J.)	
à titre personnel	RICHET (G.)	
— —	CROSNIER (J.)	
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)	ROYER (P.)	
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades).	MOZZICONACCI (P.)	
Clinique médicale infantile et de pédiatrie sociale (Enfants-Malades).	MARIE (J.)	
Clinique de pédiatrie (Trousseau)	BRISAUD (H.)	
à titre personnel	LESOBRE (R.)	
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	THIEFFRY (S.)	

MM.

Hygiène et Clinique de la première enfance (Trousseau)	LAPLANE (R.)
à titre personnel	POLONOVSKI (Cl.)
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laennec)	BROUET (G.)
à titre personnel	KREIS (B.)
— —	MEYER (A.)
Clinique de rééducation motrice	GROSSIORD (A.)
Electroradiologie	LEDOUX-LEBARD (M.)
—	LEFEBVRE (J.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
à titre personnel	FISCHGOLD (H.)
— —	TUBIANA (M.)
— —	CHERIGIE (E.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	DELBARRE (F.)
Clinique rhumatologique (Lariboisière)	SÈZE (S. de)
Clinique toxicologique (Fernand-Widal)	GAULTIER (M.)

2^o CHIRURGIE

Anesthésiologie	VOURC'H (G.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
— —	KUSS (R.)
— —	N...
à titre personnel	RAMADIER (J.)
Physiologie et pathologie obstétricales	MORIN (P.)
Technique chirurgicale et chirurgie expérimentale	MONSAINGEON (A.)

Chaires de Cliniques :

Clinique carcinologique (Gustave-Roussy)	DENOIX (P.)	
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)	REDON (H.)	
à titre personnel	BRÉHANT (J.)	
Cliniques chirurgicales	Beaujon	LORTAT-JACOB (J.-L.)
	—	BAUMANN (J.)
	Cochin	LÉGER (L.)
	Hôtel-Dieu	PATEL (J.)
	Saint-Antoine	GOSSET (J.)
	Salpêtrière	SICARD (A.)
Tenon	OLIVIER (Cl.)	

	MM.
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	ROUX (M.)
Séméiologie et clinique chirurgicales (Broussais)	POILLEUX (F.)
— — — (Saint-Louis)	DEBEYRE (J.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)	MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
— — — — (Foch)	PADOVANI (P.)
— — — — (Beaujon)	CAUCHOIX (J.)
Clinique traumatologique et orthopédique (Raymond-Poincaré)	JUDET (R.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)	FÈVRE (M.)
à titre personnel	CHIGOT (P.-L.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)	DUBOST (Ch.)
Clinique de chirurgie thoracique (Laennec)	MATHEY (J.)
à titre personnel	GAUDART D'ALLAINES (Cl. de)
Clinique chirurgicale et gynécologique (Broca)	HUQUIER (J.)
Clinique obstétricale (Baudelocque)	LEPAGE (F.)
— — (Saint-Antoine)	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
à titre personnel	LEBEAU (J.)
Clinique ophtalmologique (Cochin)	BRÉGEAT (P.)
— — (Hôtel-Dieu)	OFFRET (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique stomatologique (Calpêtrière)	GERNEA (P.)
Clinique urologique (Cochin)	ABOULKER (P.)
— — (Necker)	COUVELAIRE (R.)

C. — PROFESSEURS SANS CHAIRE

	MM.		MM.
Anatomie	GILLOT (Cl.)	Médecine générale	AUSSANNAIRE (M.)
Anatomie pathologique	GOUYGOU (Ch.)	Maladies infectieuses	DUPONT (V.)
Bactériologie	CHRISTOL (D.)	Neuro-psychiatrie	TARDIEU (G.)
Bactériologie	LE MINOR (L.)	Pédiatrie	ROSSIER (A.)
Biochimie médicale	{ CARTIER (P.)	Physique médicale	{ COURSAGET (J.)
	{ GONNARD (P.)		{ GREMY (F.)
	{ NORDMANN (J.)		{ PELLERIN (P.)
Chirurgie	CERBONNET (G.)	Physiologie	{ DURAND (J.)
Hématologie	{ BESSIS (M.)		{ GIRARD (Fr.)
	{ BILSKI-PASQUIER (G.)		{ HUGELIN (A.)
Hygiène	{ BLANCHER (G.)	Stomatologie	CHAPUT (M ^{me} A.)
	{ CORRE-HURST (M ^{me} L.)	Pharmacologie	SCHMITT (H.)
Médecine légale	{ CECAL (P.)		
	{ HADENGUE (A.)		
	{ FOURNIER (E.)		

D. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

MM.

Pathologie chirurgicale RUDLER (J.) Pr. s. ch.

E. — PROFESSEURS ASSOCIÉS

Hormonologie	MORICARD (R.)
Statistique médicale et épidémiologie	SCHWARTZ (D.)
Néphrologie	MAXWELL (M.)

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Conseiller administratif	Mlle CHAINTREUIL (G.)
Conservateur en Chef de la Bibliothèque. Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	Mme FORGET (F.), Miles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.), LE NOIR (G.)
Bibliothécaires	Mmes CONTET (J.), Miles DUROZOY (M.-F.), ROBERGE (D.), LE QUANG LINH (G.), REUGE (M.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

ATTENTION

Ne pas omettre, dans chaque exemplaire de thèse, l'impression, après les conclusions, du **permis d'imprimer**. Le dépôt des **105** exemplaires (formats in-8^o imprimé ou in-4^o dactylographié) est effectué à la Bibliothèque qui en délivre reçu autorisant la consignation pour l'examen.

Les thèses, exceptionnellement dactylographiées en **6** exemplaires (dépôt provisoire sous réserve de l'impression ultérieure avant remise du diplôme de doctorat) ou en **105** exemplaires (dépôt définitif), doivent être de format in-4^o, agrafées, paginées, recouvertes d'une chemise et comporter la même présentation. (Circulaires ministérielles du 5-1-1943 et du 23-7-1952).

Les exemplaires non conformes ne sont pas admis au dépôt.

A MA FILLE,

A MA FEMME,

Avec tout mon amour.

A MES GRANDS PARENTS,

A MES PARENTS,

A MON FRERE.

A Monsieur le Professeur G. O F F R E T
Professeur de Clinique Ophtalmologique à
la Faculté de Médecine de PARIS,
Ophtalmologiste des Hôpitaux,

Qui nous a fait le grand honneur d'accepter
de présider cette thèse,

Qu'il veuille trouver ici l'expression de notre
respectueuse gratitude .

A Monsieur le Professeur Agrégé P. DESVIGNES

Ophthalmologiste des Hôpitaux de PARIS ,

Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse,

En l'assurant de notre profond respect
et de notre sincère reconnaissance
pour l'enseignement que nous avons
reçu dans son Service.

A Monsieur le Docteur C H A R L E S

Ophtalmologiste de l'Hôpital d'AUXERRE,

Qui a su nous faire aimer l'Ophtalmologie,

Qu'il trouve ici l'expression de toute notre
gratitude .

A Monsieur le Docteur R O U S S E L I N,

Attaché d'Ophtalmologie des Hôpitaux de PARIS ,

Qui nous enseigne l'art opératoire et nous aide
de ses conseils,

Qu'il trouve ici l'expression de notre profonde
reconnaissance.

A Monsieur le Docteur B E S L E

Médecin-Chef de l'Hôpital d'AUXERRE

Qui nous a accueilli dans son Service pendant
notre Internat et nous a enseigné l'art
de réfléchir,

Qu'il trouve ici l'expression de toute notre
amitié reconnaissante.

A Monsieur le Docteur L E G R A S ,

Chef de Clinique de la Faculté de Médecine de PARIS,

Qui nous a patiemment aidé de ses conseils,

Qu'il trouve ici l'expression de nos sincères
remerciements.

Aux Pères de la Conférence L A E N N E C ,

Respectueusement .

La famille R ... présente la particularité de compter parmi ses membres, lors de générations successives, un certain nombre d'individus atteints dès leur naissance de cataracte bilatérale.

L'arbre généalogique nous montre en effet, lors de quatre générations successives, la présence de cataractes dans la famille .

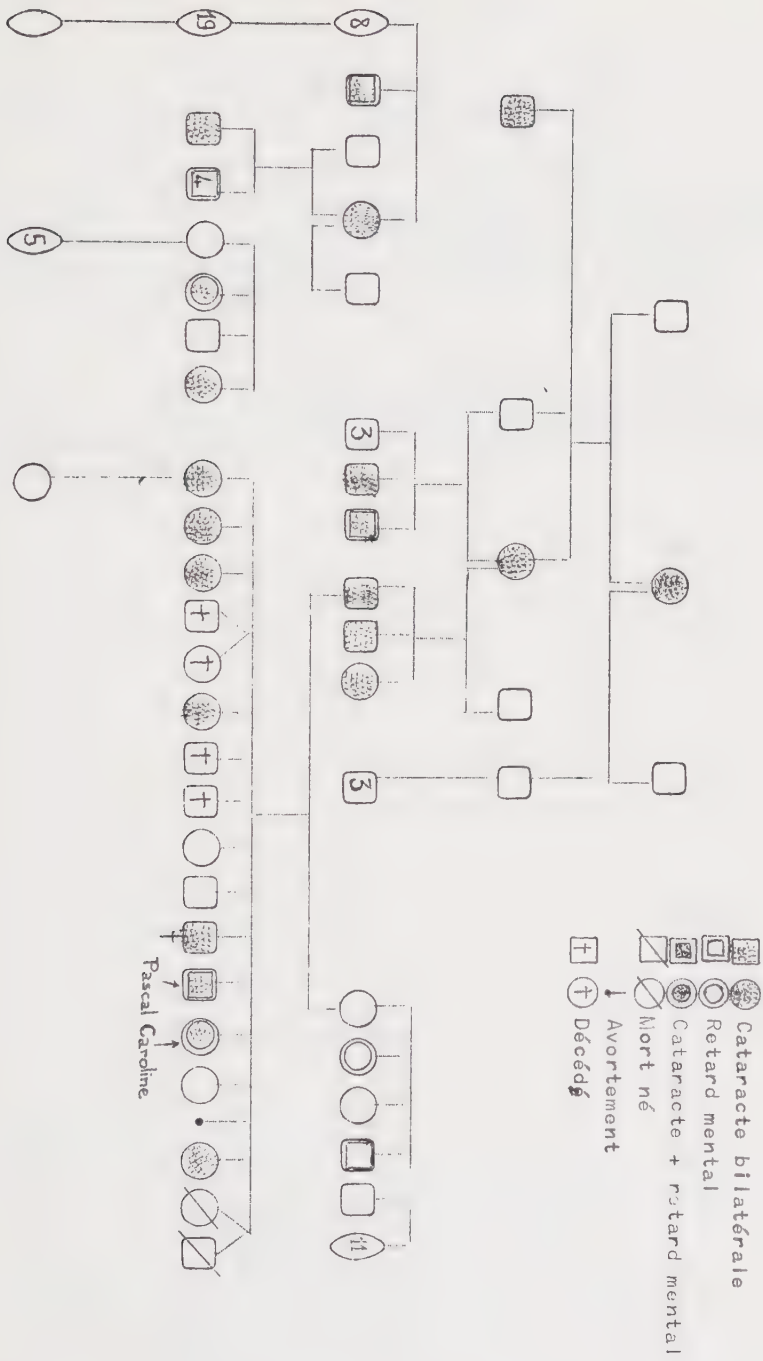
Le premier cas de notre observation est celui d'une arrière-grand-mère, elle même atteinte, qui se maria successivement deux fois, eut trois enfants, dont 2 atteints, une fille et un garçon.

Le garçon eut une nombreuse descendance et, au cours des deux générations successives, compta parmi ses descendants, des individus mâles et femelles atteints, eux aussi, de cataractes.

La fille, et c'est sa descendance qui nous intéresse ici particulièrement, eut, au cours de deux mariages successifs : 8 enfants, dont 5 atteints .

Le fils aîné atteint sera le père d'une famille de 19 enfants et nous intéresse particulièrement, car il fera l'objet d'un des trois cas suivis dans le Service.

Atteint donc de cataracte, il a 19 enfants, 9 filles, 6 garçons, les 5 autres enfants étant nés avant terme et pour lesquels on ne pourra faire aucune observation. 6 filles et 3 garçons sont atteints de cataractes bilatérales, 6 autres enfants sont sains.



L'observation générale du tableau généalogique permet de dégager les pourcentages suivants :

Sur 72 personnes, 21 sont atteintes et 14 ne le seront pas, cela en considérant l'ensemble de la descendance de l'arrière-grand-mère. Sur les 21 personnes atteintes, la tare atteint à la fois les filles et les garçons, 10 de ceux - ci sont atteints, (11 filles).

La transmission constante d'une génération à l'autre de ce caractère évoque une affection héréditaire, dont nous essaierons d'apprécier le type.

O B S E R V A T I O N S

Le Père présentait un nystagmus pendulaire des deux yeux.

L'acuité visuelle de l'oeil droit déjà opéré
objective :

- une cécité totale,
- pas de perception lumineuse,
- le fond d'oeil montrant un décollement de la
rétine total au-dessus de toute ressource
thérapeutique.

- A l'oeil gauche :

L'acuité visuelle était non chiffrable,

Il y avait une perception lumineuse dans tous les
secteurs,

Le réflexe pupillo-moteur était présent et normal,

Le fond d'oeil était impossible à voir.

- A la lampe à fente :

La cornée était normale.

L'iris était normal.

- Au niveau du cristallin,

existait une opacification blanche, dense, flocon-
neuse, occupant la totalité de l'aire cristallinien-
ne (examen fait sous atropine).

- L'examen O.R.L. et stomatologique était normal . Il n'y avait
aucune anomalie décelable.

L'examen des autres appareils est strictement normal, de même
que les différents examens biologiques. Les cons-
tantes glucidiques, protidiques et lipidiques sont
normales.

Le fils présentait :

- . un nystagmus pendulaire des deux yeux,
- . un strabisme convergent alternant,
- . un réflexe pupillo-moteur présent,
- . l'acuité visuelle est inférieure à 1/50°,
- . la perception lumineuse est présente dans tous les secteurs.

- A la lampe à fente :

- la cornée était normale,
- l'iris était normal.

- Au niveau du cristallin : opacification blanche, dense, floconneuse, totale, bilatérale.

- L'E.R.G. montrait un micro tracé d'aspect normal en rapport avec le barrage cristallinien et cela des deux côtés.

- L'examen O.R.L. était normal.

- L'examen stomatologique montrait un enfoncement modéré du massif facial gauche, mais il n'existait pas d'anomalies par défaut et en particulier pas de bec de lièvre.

- Sur le plan psycho-intellectuel, retard certain.

Le Q.I. était estimé à 60.

Les autres examens étaient normaux et on notait simplement un léger retard de croissance.

La Fille présentait un tableau analogue à celui de son frère.

- L'examen ophtalmologique montrait lui aussi une cataracte bilatérale, dense, floconneuse, totale, ainsi qu'un strabisme convergent et alternant, et un nystagmus pendulaire.

- L'E.R.G. était semblable à celui du frère, c'est à dire normal.

Pas d'autres anomalies.

- Le coefficient intellectuel était à 70 et on notait dans ce cas un léger retard de croissance.

L'observation de ces trois cas nous montre donc essentiellement l'association d'une cataracte totale congénitale d'un nystagmus pendulaire, d'un strabisme convergent, alternant, et d'un retard du développement psycho-intellectuel chez trois personnes ne présentant, par ailleurs, aucune autre anomalie.

REFLEXIONS SUR LE MODE DE TRANSMISSION

Nous savons que le support de l'hérédité est le chromosome, l'élément transmetteur étant les gènes, unité héréditaire véritable.

Les chromosomes sont répartis en deux grands groupes : les autosomes et les hétérochromosomes, chromosomes X et Y liés au sexe. Lors de la fécondation et de l'union du chromosome venant du père et de la mère, il y a formation d'une cellule fille, dont l'origine héréditaire est partagée ($\frac{1}{2}$ père, $\frac{1}{2}$ mère). De la même manière, il y a donc autant de gènes venant du père que de la mère.

D'après les lois de l'hérédité, les caractères humains et pathologiques, les tares peuvent être réparties en deux groupes, les caractères monomériques dépendant de l'état d'un seul gène : c'est l'hérédité unifactorielle, les caractères polymériques dépendant de plusieurs gènes.

En cas d'hérédité unifactorielle, l'hérédité peut être :

- dominante,
- autosomique récessive,
- liée au sexe.

L' HÉRÉDITÉ DOMINANTE

Un gène est dominant quand il produit son effet s'il est présent sur les deux chromosomes de la paire en question ou s'il est simplement sur un seul.

Les lois de la dominance montrent :

- que la tare est transmise d'un sujet taré à un autre sans saut de génération ,
- la moitié des enfants d'un sujet taré peut être atteinte de la tare, l'autre moitié reste saine et ne transmet pas la tare,
- un sujet taré a obligatoirement un de ses enfants taré,
- les deux sexes sont également atteints.

L' HÉRÉDITÉ AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE

Un gène récessif ne produit ses effets que s'il est présent sur les deux chromosomes de la paire.

- 1° - Les parents d'un sujet taré sont d'apparence normale. Ils sont hétérozygotes.
- 2° - La tare est présente chez $1/4$ d' individus
- 3° - Les deux sexes sont atteints,
- 4° - Les descendants sont presque toujours normaux,
- 5° - Il existe une augmentation du taux de la consanguinité entre les parents des sujets tarés.

TARE RÉCESSIVE LIÉE AU SEXE

La tare est présente sur les chromosomes sexuels X et Y.

- Elle est transmise aux hommes par l'intermédiaire de femmes apparemment saines, mais hétérozygotes pour le gène qui est récessif.

- Dans les descendants d'une femme hétérozygote :

- . la moitié des hommes est tarée,
- . la moitié des hommes est saine et définitivement saine.

Ils ne peuvent transmettre la tare.

- . la moitié des femmes est hétérozygote comme leur mère,
 - . la moitié des femmes est saine et définitivement saine.
-

IDENTIFICATION DES CAS ETUDIES

Le Caryotype est normal, ce qui élimine les troubles de distribution chromosomique et les anomalies constitutionnelles chromosomiques.

L'arbre généalogique nous montre :

- Que la tare est transmise d'un sujet taré à un autre sans sauts de génération ;
- Que la distribution de la tare est toujours au moins égale à 50 % dans la descendance d'un sujet taré ;
- Que les sujets tarés ont un parent taré ;
- Que les deux sexes sont également atteints ;
- Que les sujets sains donnent des enfants sains.

Il s'agit donc bien d'un phénomène autosomique dominant.

RAPPEL EMBRYOLOGIQUE DE LA FORMATION DU CRISTALLIN ET DATAGE DE LA TARE

Le mode de formation embryologique du cristallin est maintenant bien connu. L'ensemble des auteurs reconnaît cinq stades successifs de formation au cristallin :

- un stade ectodermique,
- un stade vésiculaire,
- un stade de formation du noyau embryonnaire,
- un stade de formation du noyau foetal,
- un stade de croissance post-natale.

STADE ECTODERMIQUE

A partir de la vésicule optique primitive se produit au stade 4 mm. de l'embryon un épaississement ectodermique représentant la première ébauche de la placode cristallinienne.

Au stade de 5 mm., l'épaississement est notable. Il y a eu une multiplication des cellules qui sont disposées en plusieurs plans (2 ou 3). L'allongement subi par rapport au stade IV mm. est perpendiculaire à celui de la surface.

STADE VÉSICULAIRE

La placode subit alors une légère dépression qui s'accentue pour former une véritable excavation - la fossette cristallinienne. Les bords la formant se rapprochent de plus en plus et il ne reste à ce moment qu'un simple interstice .

Au stade 7 mm, les parois se joignent et forment une véritable vésicule, ou vésicule cristallinienne qui va, petit à petit, augmenter de volume. L'ensemble reste encore attaché au feuillet ectodermique.

Au stade 8 mm, la séparation d'avec l'ectoderme est accomplie. La vésicule est formée alors d'une couche circulaire de cellules. C'est alors que le centre va être comblé par l'ac -
couplement de cellules profondes, qui vont former les premières fibres.

AU STADE 13 MM : STADE DE FORMATION

DU NOYAU EMBRYONNAIRE

La vésicule primitive est réduite à un arc de cercle par suite de la prolifération des cellules postérieures. Les noyaux cellulaires de ces cellules se trouvent reportés vers le centre du cristallin. A ce stade, les fibres médianes sont les plus longues et s'étendent d'un pôle à l'autre.

A ce stade les fibres médianes sont les plus longues et s'étendent d'un pôle à l'autre.

A ce stade est ainsi constitué le noyau embryonnaire alors que la paroi externe ou distale garde son aspect de cellules unistratifiées cubiques.

A l'équateur, les fibres sont courtes, y règne une véritable condensation nucléaire, elle va constituer, au cours de la vie future du cristallin, la matrice de l'ensemble.

Au stade 22 mm. (6 semaines $\frac{1}{2}$ - 7 semaines), de nouvelles fibres apparaissent, rejetant en avant les noyaux des fibres rectilignes du stade précédent. Les noyaux sont reportés vers l'épithélium antérieur. Les nouvelles fibres se pressent sur un axe qui sera la suture caractéristique du noyau foetal. Cette suture a la forme d'un Y.

FORMATION DU NOYAU FOETAL

Le cristallin subit alors d'importantes modifications de taille . Le diamètre transversal devient plus long que le noyau antéro-postérieur, ce qui donne au cristallin une forme aplatie, semblable à celle que l'on retrouve après la naissance.

Au stade 50 mm., les noyaux se raréfient dans la zone centrale mais sont plus denses dans la zone équatoriale.

Il n'y a pratiquement plus de grandes modifications.

Au stade 120 mm, le cristallin apparaît comme formé en avant d'un épithélium cubique ou épithélium antérieur et entouré par en arrière par une membrane limitante. Ces deux formations formant la capsule cristalliniennne.

Les fibres centrales sont pratiquement dépourvues de noyaux; seules, sont pourvues de noyaux les fibres équatoriales qui assurent le développement ultérieur du cristallin.

CROISSANCE POST-NATALE DU CRISTALLIN

La prolifération cellulaire continue faisant du cristallin un organe en perpétuelle formation. On aboutit à la formation de couches concentriques successives autour des lignes précédentes, ainsi se formera le noyau adulte.

DATAGE DE LA TARE

D'après NORDMANN, la formation d'une cataracte totale, se trouvant dans une ébauche cristallinienne normale, serait due à un trouble passager de nature probablement métabolique et survenant avant le 6ème mois.

Il s'agit ici d'un trouble comme nous le voyons intéressant toutes les parties du cristallin, toutes les couches sont opacifiées.

Si nous nous référons au schéma du développement, il ne peut s'agir que d'un trouble au stade 8 mm, au moment où se constitue le noyau embryonnaire. La présence de cette anomalie située à la zone germinative équatoriale explique alors, la formation quasi totale de structures anormales.

ETIOPATHOGENIE ET RATTACHEMENT À DES SYNDROMES CONNUS

Si l'on élimine le cas d'anomalies congénitales d'origine extrinsèque, cas que le seul examen de l'arbre généalogique permet d'écarter, nous pouvons admettre que le gène pathologique pouvant entraîner la malformation peut avoir une expressivité variable.

C'est notamment ce qui se passe dans un certain nombre de syndromes connus, en particulier le syndrome de LOWE, association de cataracte congénitale et d'oxycéphalie. L'association de cataracte congénitale et de malformations apicales, le syndrome de FRANCOIS, l'ictère hémolytique congénital, le syndrome de SJÖGREN, de MARINESCO SJÖGREN, le mongolisme et la cataracte syndermatotique.

Dans le cas présent, examinons les manifestations pathologiques. A part une dyscéphalie retrouvée chez un enfant, ce qui frappe et ce qui est signalé par l'interrogatoire de la famille, c'est le nombre d'enfants retardés mentaux.

Peut-on alors rattacher ces manifestations au syndrome décrit par SJÖGREN en 1935, syndrome associant une cataracte congénitale et une oligophrénie ?

Le caractère de la cataracte totale, le retard intellectuel certain, contribuent à ce rattachement. Mais SJÖGREN a toujours décrit le syndrome qui porte son nom comme se transmettant sur un mode récessif autosomal, ce qui n'est pas le cas ici.

D'autre part, il est à remarquer que la mère indemne de toute affection oculaire a dans sa famille de nombreux retardés mentaux. Il est donc difficile de conclure à une dualité d'effets du gène pathologique, un apport non négligeable intervenant dans le patrimoine héréditaire maternel des enfants.

Nous nous trouvons donc en présence de cas de cataractes totales bilatérales héréditaires, associées à des troubles de l'intelligence ne pouvant être rattachés à aucun syndrome précédemment décrit.

LE NYSTAGMUS ET LE STRABISME

Dans les trois cas étudiés, il existe un nystagmus pendulaire associé à un strabisme convergent.

Il va sans dire que l'explication la plus vraisemblable est celle d'une anomalie, cette fois-ci consécutive à la cécité de ces sujets.

En effet, seul dans la littérature ALFEN émet l'hypothèse d'une lésion associée. Jules FRANCOIS pense, quant à lui, que l'affection est secondaire à la cataracte. Il a observé dans 30,8 % des cas de cataracte congénitale bilatérale.

Le strabisme résulterait lui aussi de la cécité.

ÉTIOPATHOGÉNIE

L'hypothèse la plus vraisemblable reste finalement celle d'un trouble métabolique survenant in utero et lésant définitivement les cellules germinatives du cristallin.

Les examens des différents métabolismes sont chez ces trois personnes strictement normaux - Il ne peut s'agir que de troubles d'un métabolisme intermédiaire. Les études précises faites dans de semblables cas dans un service parisien ne permettent malheureusement pas de conclure. Les différentes hypothèses formulées ont toutes été écartées.

Ce qu'il serait intéressant de suivre, c'est une nouvelle grossesse de cette mère, il faudrait alors explorer systématiquement ses différents métabolismes.

Rien ne prouve qu'il serait possible de mettre en évidence un trouble maternel. Les moyens d'exploration foetaux sont trop peu développés pour pouvoir objectiver un trouble métabolique.

Ces examens sont donc pratiquement impossibles et il est de toute façon impensable de conseiller une nouvelle conception aux parents.

T R A I T E M E N T

Le traitement des cataractes bilatérales est essentiellement chirurgical, mais, avant de l'entreprendre, il s'agit de poser l'indication opératoire.

En l'absence de contre-indication générale, le pronostic ultérieur s'étaye sur l'état de l'appareil visuel et en particulier de la rétine, non visible par les procédés d'exploration optique.

On doit alors faire recours aux moyens d'investigations modernes :

1° - L'ELECTRORETINOGRAPHIE

permet de juger de la valeur fonctionnelle de la rétine. Un électrorétinogramme satisfaisant permet d'augurer une amélioration visuelle post-opératoire.

2° - L'ECHOGRAPHIE

permet en l'absence de moyens optiques de s'assurer dans le cas de l'organisation du globe en particulier, de l'existence de structures organisées rétro-cristalliniennes .

Elle permet en grande partie d'étayer un pronostic ou tout au moins une espérance dans le cas d'un électrorétinogramme fonctionnel.

TEMPS OPÉATOIRE - TECHNIQUE

La configuration anatomique du cristallin chez l'humain en dessous de 30 ans interdit l'extraction intracapsulaire du cristallin cataracté.

Le choix reste entre deux possibilités :

- 1° - L'iridectomie optique .
- 2° - La discision du cristallin.

L'IRIDECTOMIE OPTIQUE

L'iridectomie optique consiste à créer une pupille dans l'un des quadrants de l'iris. Elle est pratiquée généralement dans la partie nasale inférieure de l'iris afin de permettre par la brèche ainsi créée une vision théoriquement possible de près.

L'iridectomie est le plus souvent splincherienne de dimension réduite (3 mm. au maximum).

Cette technique abandonnée par la plupart des auteurs suppose une cataracte centrale et donc l'intégrité optique périphérique du cristallin.

LA DISCISSION

" La disscission doit être considérée comme notre
" moyen d'action chirurgicale le plus efficace contre la cataracte
" congénitale " Pr. OFFRET.

La disscission consiste en une ouverture de la cristalloïde antérieure ayant pour but de mettre en contact les masses cristalliniennes avec l'humeur aqueuse. Celle-ci, grâce à ses propriétés protéolytiques, se charge alors de résorber les masses ainsi libérées dans la chambre antérieure.

La technique en est simple. Cette intervention se pratique suivant deux modes, la disscission à une aiguille ou à deux aiguilles.

DISCISSION À UNE AIGUILLE

A dilatation maximale de la pupille, introduction de l'aiguille au niveau temporal du méridien horizontal de la cornée, soit limbique, soit un peu en avant du limbe . La pénétration intra-camérulaire peut se faire, soit directement, soit après avoir chargé la conjonctive.

On incise alors la cristalloïde antérieure suivant le méridien vertical en restant bien antérieur.

Certains auteurs, pour assurer une libération plus complète des masses, pratiquent une incision horizontale complétant l'incision verticale. Ce procédé aurait pour but de permettre une libération plus complète des masses.

D'autres auteurs pratiquent une lacération de la cristalloïde antérieure et de la partie la plus antérieure du cristallin.

DISCISSION À 2 AIGUILLES

Deux techniques sont possibles. Celle décrite par PAUFIQUE et celle décrite par BREGEAT.

TECHNIQUE DE PAUFIQUE

PAUFIQUE utilise deux couteaux serpettes de KNAPP et ZIEGLER - l'un est droit, l'autre est coudé à 120° pour être utilisé du côté nasal.

Le globe est fixé à 12 heures par un aide. Les deux couteaux dont les tranchants sont de sens opposés sont introduits en même temps au niveau des deux extrémités du méridien horizontal, à 9 heures et à 3 heures, après avoir chargé à distance la conjonctive juxta-limbique. Les deux couteaux amenés au centre de la pupille se dirigent en même temps en arrière, perforent la capsule en même temps et s'écartent l'un de l'autre en ouvrant une brèche dans le cristallin par des mouvements de va et vient, vertical et latéral. Les deux couteaux sont alors retirés rapidement.

TECHNIQUE DE BREGEAT

BREGEAT utilise deux aiguilles lancettes coudées, une aiguille de Kühnt à double tranchant, une aiguille de Bowman, à simple tranchant. Les aiguilles doivent être coudées pour pouvoir embrocher simultanément le cristallin dans le plan horizontal.

L'aide fixe le globe. L'opérateur placé en face de la tête du malade tient l'aiguille de Bowman de la main gauche, elle aura pour rôle de maintenir le cristallin pendant la discision.

L'aiguille de Kühnt permet la discision et l'ouverture de la capsule antérieure.

Les deux aiguilles pénètrent simultanément dans l'oeil au bord postérieur du limbe en chargeant un peu de la conjonctive à chaque extrémité du méridien horizontal. Elles vont à l'encontre l'une de l'autre en cheminant dans le plan frontal en avant de l'iris. Arrivées au bord de la pupille, elles ponctionnent le cristallin en même temps et discisent l'intérieur de la lentille par des mouvements de ciseaux exécutés de haut en bas et de bas en haut.

Dans un deuxième temps, l'aiguille de Bowman restant en place, l'aiguille de Kühnt sort de la lentille, passe devant la capsule antérieure pour la fendre en croix, verticalement et horizontalement. Les deux aiguilles sont alors retirées simultanément.

Une autre technique associe une iridectomie en secteur et l'ablation des masses, après discision, par aspiration.

TECHNIQUE EMPLOYÉE ET RÉSULTATS

Dans les cas observés, il a fallu intervenir sur les deux enfants et sur le père, précédemment opéré d'un oeil, mais qui avait été victime d'un décollement de rétine.

Dans les deux cas, dissection à deux aiguilles sans problèmes techniques particuliers d'un seul oeil.

Les suites opératoires, dans les deux cas, ont montré pour le petit garçon et la petite fille une mauvaise résorption des masses cristalliniennes, si bien qu'une réintervention a été nécessaire une semaine après. On réintervient chez la fille à la suite d'une refermeture de la capsule antérieure. A la suite de ces deux dissections, la résorption des masses est incomplète, la pupille se dilate mal et il se forme des synéchies.

Une troisième réintervention est alors pratiquée. Les suites opératoires sont bonnes et, un mois après, l'examen montre une membranule.

La vision est stationnaire, c'est-à-dire pratiquement nulle (compte les doigts à 1 mètre).

Un an après, l'incision de la membranule est effectuée entre 9 heures et 6 heures. La vision est alors de 3/10 avec + 11.

Pour le fils, il a fallu aussi deux dissections successives et une incision de la membranule pour obtenir une amélioration. La vision est passée à + 2/10 avec + 7 et à P. 8 de près.

Quant au père, il a fallu pratiquer une intervention sur l'oeil restant.

L'intervention s'est déroulée de la façon suivante :

Incision à la pique agrandie aux ciseaux de Castroviejo. Extraction du cristallin à l'anse de Snellon .
Issue du vitré.

Les suites opératoires sont marquées par une bonne réformation de la chambre antérieure mais l'examen du vitré montre un vitré trouble avec des pigments. Il n'est pas possible de voir le fond d'oeil. La vision n'est pas améliorée par l'intervention. Aucune poussée hypertonique dans les suites immédiates.

Le père n'étant pas revenu consulter, il ne nous a pas été possible d'apprécier les résultats lointains.

L'examen de ces trois cas montre la difficulté de cette chirurgie oculaire et la patience dont doit faire preuve le chirurgien afin de restituer une vision compatible avec une vie de voyant.

E n r é s u m é ,

Un échec complet pour le père, un résultat partiel pour les enfants, à rééduquer totalement et dont l'avon r reste sombre.

C O N C L U S I O N

Nous avons évoqué le cas de cataractes héréditaires donnant une cécité. Est-ce une rareté ?

La majorité des auteurs pensent que les cataractes héréditaires bilatérales sont responsables de 30 % des causes de cécité chez l'enfant.

Les cataractes totales représentent 10 % de ce pourcentage et donc 3 % des causes de cécité.

Nous avons vu le caractère palliatif des techniques chirurgicales, les succès plus ou moins bons qu'elles donnent, le problème reste donc pour le médecin de les prévenir.

Prévenir et Comment ?

Prévenir la famille des risques considérables qu'une nouvelle grossesse entraîne (50 % dans ce cas précis).

Persuader les parents d'observer une régulation volontaire de leurs descendants, en leur faisant connaître l'avenir de leurs enfants, qui, quelles que soient l'éducation ou la rééducation qu'on leur donne, resteront des handicapés et feront à leur tour courir à leur descendance les plus grands dangers.

VU et PERMIS d'IMPRIMER :

Le DOYEN de la FACULTE
de MEDECINE de PARIS :

Le PRESIDENT de la THESE :

G. B R O U E T

G. O F F R E T

Le RECTEUR de l'ACADEMIE de PARIS :

J. R O C H E

B I B L I O G R A P H I E

- BERROD J. A propos des cataractes congénitales et de leur traitement.
Thèse PARIS, 1955.
- CHANDLER P.A. Surgery of congenital cataract.
Amer. J. Ophthal. 65, 5, 663-674, 1968.
- CHANDLER P.A. Complication in congenital cataract surgery.
Symposium on " Diseases and Surgery of the lens "
NEW ORLEANS Acad. Ophthal. 1956, C.V. MOSBY C° Edit.
SAINT LOUIS, pp. 147-157, 1957.
- CONSTENBADER F. Congenital cataract. Indications for optical iridectomy.
Highlights Ophthal., 8, 4, pp.289-292, 1965.
- CORDES F.C. Surgery of congenital cataracts.
Symposium on " Diseases and surgery of the lens ".
NEW ORLEANS Acad. Ophthal. 1956, C.V. MOSBY C° Edit.
SAINT - LOUIS, 85-99, 1957.
- CORDES F.C. Types of congenital and juvenile cataracts.
Symposium on " Disease and surgery of the lens ".
NEW ORLEANS Acad. Ophthal., 1956, C.V. MOSBY C° Edit.
SAINT LOUIS, 43-63, 1957.
- DESVIGNES P. A propos des cataractes congénitales.
Arc. Ophtalmo. 1947.

- DEWEESE M.W. A survey of the surgical treatment of congenital cataracts.
Amer. J. Ophthal., 53, 5, 853-857, 1962.
- DOLCET-BUXERES L.
Cataratas juveniles y congenital. Su nueva cirugía por congelación.
Arch. Soc. Oftal. hisp-amer., 25, 6, 495-498, 1965.
- DUKE-ELDER S. System of ophthalmology, Vol. III. Congenital deformities part II.
Henry KIMPTON, LONDON, 1157 p.
1964. (Cataracte congénitale, 715-761).
- DURIEUX M.G. Les cataractes congénitales héréditaires à évolution tardive.
Thèse LILLE, 1959.
- FINK A. Congenital cataract surgery.
Highlights Ophthal., 8, 4, 270-278, 1965.
- FRANCOIS J. Cataractes congénitales. Indications et technique .
Ann. Théor. Clin. Ophthal., 16, 173-189, 1965.
- FRANCOIS J. (Etiologie des cataractes congénitales) Aetiologie der Kongenitalen Katarakte. In " Entwicklung und Fortschritt in der Augenheilkunde " par SAUTTER H.
(Dtsch. Ophthal. Ges., HAMBURG, 1962).
Ferdinand Enke Verlag. STUTTGART, 419-434, 1963.
- FRANCOIS J. Cataractes congénitales. In FRANCOIS J. : "L'hérédité en Ophtalmologie ".
MASSON & C°, Edit., PARIS, 409-432, 1958.

- FRANCOIS J. Congenital cataracts.
Royal Van Gorcum, ASSEN (Pays-Bas), 659 pp.1963.
- FRANCOIS J. Les cataractes congénitales.
Rapport Soc. Franç. Ophtal. PARIS, 12 Mai 1959,
MASSON & C°, PARIS, 853 pp., 1959.
- GEHIN M. Indications thérapeutiques à déduire de l'examen
d'une cataracte congénitale.
Conf. LYON. Ophtal., Sept.Oct., 61, 24 pp., 1961.
- GUILLAUMAT L., MARTINOT Ph., GATTOIRE R.
Faut-il opérer les cataractes congénitales ?
Bull. Soc. Ophtal. Fr., 66, 4, 349-358, 1966.
- HOGAN M.J. Congenital cataract surgery.
Amer. J. Ophthalm., 63, 4, 821-825, 1967.
- HUET A. Les formes cliniques des cataractes congénitales.
Thèse PARIS, 1952.
- JONES I.S. The treatment of congenital cataracts by needling.
Trans. Amer. Ophthalm. Soc., 58, 188-202, 1960.
- KAUFER G. Congenital cataract. A survey of 81 cases.
J. Ped. Ophthalm., 3, 3, 46-52, 1966.
- Mac DONALD P.R.
The surgery of congenital cataracts.
" Symposium on cataracts ". C.V. MOSBY C°, SAINT LOUIS,
14-29, 1965.

- MAC DONALD P.R. The complications of congenital cataract surgery.
" Symposium on cataracts ". C.V. MOSBY C.
SAINT LOUIS, 30-30, 1965.
- NORDMANN J. Biologie du cristallin.
MASSON & Cie, Edit., PARIS, 730 p., 1964.
(Cataractes congénitales et héréditaires,
pp. 342-352, 429-435, 475-480).
- OFFRET G. Remarques cliniques, biologiques et thérapeutiques
sur les cataractes congénitales.
Bull. Soc. Ophthal. Fr., 1046-1059, 1949.
- PRUDHOMMEAU P. Le résultat obtenu après opération pour cata-
racte congénitale.
Bull. Soc. Ophthal. Fr., 6, 383-430, 1962.
- RYAN S.J., BLANTON F.M., Von NOORDEN G.K.
Surgery of congenital cataract.
Amer. J. Ophthal., 60, 4, 583-587, 1965.
- VOE De A.G. The management of congenital cataract.
Trans. Pacif. Cst. ophthal. Soc., 46, 201-211,
1965.
- WARDENBURG M.D. Cataract and heredity . In Genetics and Ophthal-
mology, Royal Van Nostrand Publ., ASSEN, 1.990 p.
1961 (Cataractes héréditaires, p.848).
- WILSON W.A. Congenital Cataract.
Arch. Ophthal., CHICAGO, 67, 1, 143-147, 1962.
- WORST J. L'extraction sous-totale de la cataracte congé-
nitale molle.
Bull. Mém. Soc. Franç. Ophthal., 78, 190-196, 1965.
-

